

Overview of Newborn Screening for Amino Acid Disorders – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions, including **amino acid disorders**. Babies who screen positive for an amino acid disorder need follow-up tests done to confirm they have the condition. **Not all babies with a positive newborn screen will have an amino acid disorder.**

What are amino acid disorders?

Amino acid disorders are conditions that occur when a person's body is not able to break down protein. Normally, when we eat, our bodies digest (or break down) food into protein. Protein is then broken down into **amino acids**. Our bodies use amino acids to make energy. **Enzymes** (special proteins that help our bodies perform chemical reactions) usually help our bodies break down food and make energy.

A person with an amino acid disorder is missing at least one enzyme, or his/her enzymes do not work correctly. When these enzymes are missing or do not work, food cannot be broken down and made into energy. If food cannot be broken down, dangerous substances build up in the body. This build-up can happen shortly after birth.

What causes amino acid disorders?

Amino acid disorders are **inherited** (passed from parent to child) conditions. Everyone inherits two copies of the genes that cause amino acid disorders. We receive one copy of each gene from our fathers, and one copy from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent them from working correctly.

In order for a person to have an amino acid disorder, he or she must have two changed copies of the gene that causes a particular amino acid disorder. People with one amino acid gene change do not have an amino acid disorder.

Call your child's doctor or the Metabolic Genetics clinic if your baby has poor feeding, extreme sleepiness or fussiness, or seizures. Be sure your baby is fed every 4 hours (including at night).

Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic? Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

For more information

- **MedLine Plus Medical Encyclopedia** - <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- **Region 4 Genetics Collaborative** - http://region4genetics.org/family_resources/genetic_conditions.aspx

What amino acid disorders are on Indiana's newborn screen?

Indiana's newborn screen tests for the following amino acid disorders:

- Citrin deficiency
- Homocystinuria
- Maple syrup urine disease (also called MSUD)
- Phenylketonuria (also called PKU)
- Tyrosinemia
- Urea cycle disorders

What are the symptoms of amino acid disorders?

Every child with an amino acid disorder is different. Most babies with amino acid disorders will look normal at birth. Symptoms of amino acid disorders can appear shortly after birth, or they may show up later in childhood. Common symptoms of amino acid disorders include vomiting, poor feeding, damage to the body's organs (such as the liver), mental retardation, developmental delay, or other health problems.

What is the treatment for amino acid disorders?

There is no cure for amino acid disorders. However, there are special diets and supplements that can help with the symptoms. Children who have amino acid disorders will need to be on these treatments for the rest of their lives.

What happens next?

Good medical care makes a difference for children with amino acid disorders. These children should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in amino acid disorders and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to set up any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Generalidades de la valoración del recién nacido para trastornos de aminoácidos – para los padres

¿Qué es una valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen los **trastornos de aminoácidos**. Los bebés que dan un resultado positivo de un trastorno de aminoácidos necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la afección. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán trastornos de aminoácidos.**

¿Qué son los trastornos de aminoácidos?

Los trastornos de aminoácidos son afecciones que ocurren cuando el cuerpo de una persona no puede descomponer la proteína. Normalmente, cuando comemos, nuestro cuerpo digiere (o descompone) el alimento en proteína. Luego, la proteína se descompone posteriormente en **aminoácidos**. Nuestro cuerpo utiliza los aminoácidos para producir energía. Las **enzimas** (proteínas especiales que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) normalmente ayudan a nuestros cuerpos a descomponer los alimentos y producir energía.

Una persona con un trastorno de aminoácidos carece al menos de una enzima, o sus enzimas no funcionan correctamente. Cuando estas enzimas faltan o no funcionan, el alimento no se puede descomponer y convertirse en energía. Si el alimento no se puede descomponer, se acumulan sustancias peligrosas en el cuerpo. Esta acumulación puede ocurrir poco después del nacimiento.

¿Qué causa los trastornos de aminoácidos?

Los trastornos de aminoácidos son **heredados** (se pasan de padre/madre a hijo). Todos heredamos dos copias de los genes que causan los trastornos de aminoácidos. Recibimos una copia de cada gen de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que funcionen correctamente.

Para que una persona tenga trastornos de aminoácidos, debe tener dos copias cambiadas del gen que causa un trastorno particular de aminoácidos. Las personas con un cambio de gen de aminoácidos no tienen trastornos de aminoácidos.

Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsiones. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana? – La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

Para más información

- Enciclopedia Médica MedLine Plus - <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/genetic_conditions.aspx

¿Qué trastornos de aminoácidos se incluyen en la valoración para recién nacidos de Indiana?

La valoración para recién nacidos busca los siguientes trastornos de aminoácidos:

- Deficiencia de citrina
- Homocistinuria
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (también llamada MSUD, por sus siglas en inglés)
- Fenilcetonuria (también llamada PKU)
- Tirosinemia
- Trastornos del ciclo de la urea

¿Cuáles son los síntomas de los trastornos de aminoácidos?

Cada niño con un trastorno de aminoácidos es diferente. La mayoría de los bebés con trastornos de aminoácidos parecen normales cuando nacen. Los síntomas de los trastornos de aminoácidos pueden aparecer poco después del nacimiento, o pueden aparecer más tarde en la infancia. Los síntomas comunes de los trastornos de aminoácidos incluyen vómito, mala alimentación, daño de los órganos del cuerpo (tal como el hígado), retardo mental, retraso en el desarrollo, u otros problemas de salud.

¿Cuál es el tratamiento para los trastornos de aminoácidos?

No hay cura para los trastornos de aminoácidos. Sin embargo, existen dietas y suplementos especiales que pueden ayudar con los síntomas. Los niños que tienen trastornos de aminoácidos necesitarán seguir estos tratamientos por el resto de sus vidas.

¿Qué ocurre después?

Para niños con trastornos de aminoácidos una buena atención médica puede marcar la diferencia. Estos niños deberían ver a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en trastornos de aminoácidos u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.